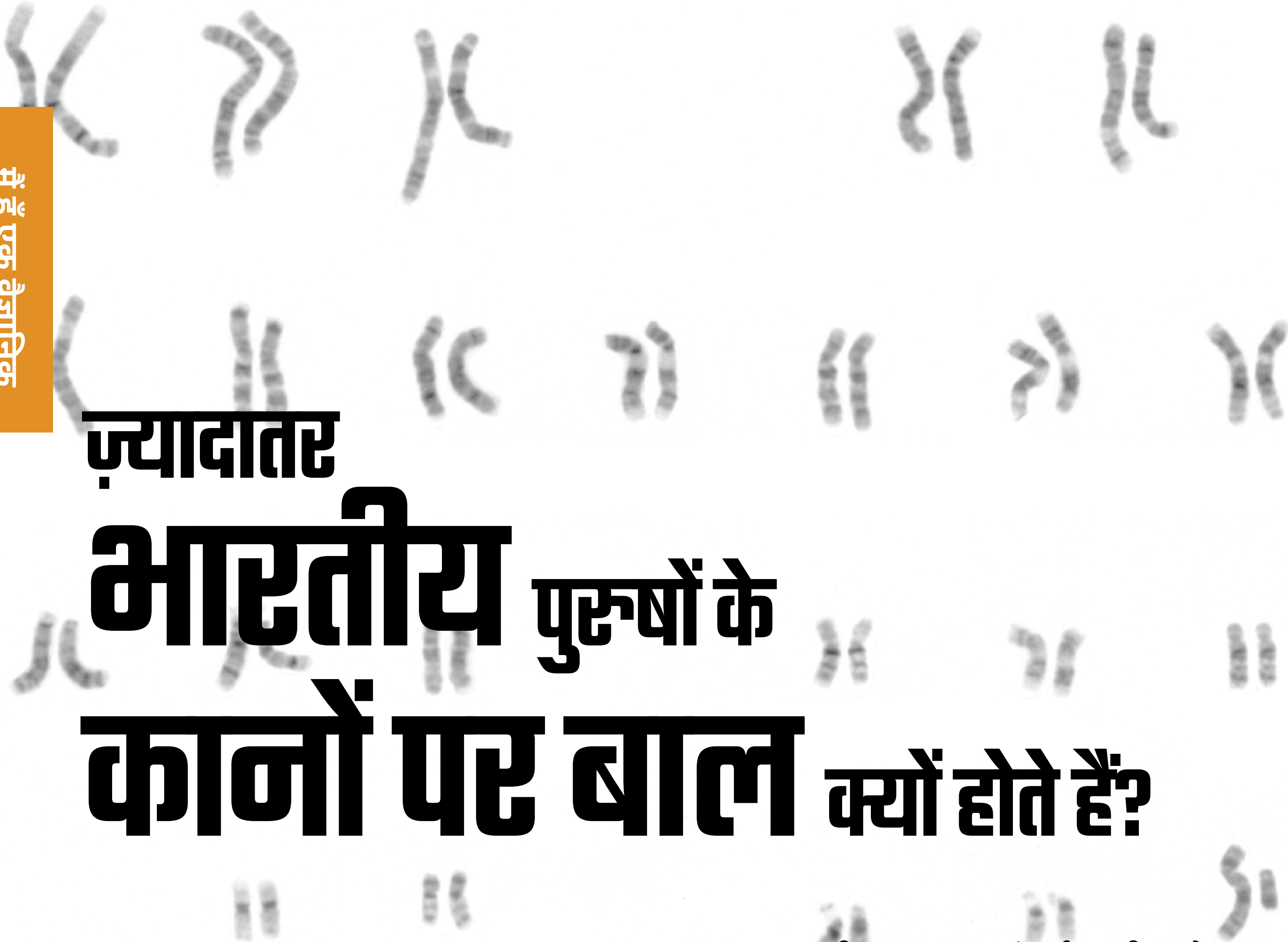


ज़्यादातर भारतीय पुरुषों के कानों पर बाल क्यों होते हैं?

स्टीव्हन एम. कार एवं दुर्गादास पी. कस्बेकर

जैसे स्त्रियों में दाढ़ी नहीं होती, वैसे ही उनके कानों पर बाल नहीं होते। दाढ़ी तो हर पुरुष की होती है लेकिन कम ही पुरुषों के कानों पर बाल पाए जाते हैं। इनमें भी अधिकतर पुरुष भारत के रहने वाले होते हैं। ऐसा क्यों है? और भारतीयों में यह गुण कैसे आया? वैज्ञानिक ऐसे प्रश्नों की किस तरह छानबीन करते हैं।

प्रायः ऐसे पुरुष दिखाई पड़ते हैं जिनके (बाहरी) कान के मांसल भाग पर बाल उग रहे होते हैं। हालाँकि सभी के बालों का घनापन और गुणवत्ता अलग-अलग होती है, लेकिन यदि कानों पर लम्बे, काले और बहुत अधिक बाल हैं तो चिकित्सा में इस स्थिति को हायपरट्रायकोसिस पिन्ने ऑरिस के रूप में जाना जाता है (**देखें चित्र-1**)। यह लक्षण भारत और श्रीलंका के पुरुषों में बहुत अधिक दिखाई पड़ता है। कानों के सबसे लम्बे बालों का रिकॉर्ड तमिलनाडु स्थित मदुरई के सेवानिवृत्त हेडमास्टर एन्थनी विक्टर के नाम पर दर्ज है। लेकिन ऐसा क्यों होता है? इस प्रश्न ने अनेक वैज्ञानिकों का ध्यान आकर्षित किया है।

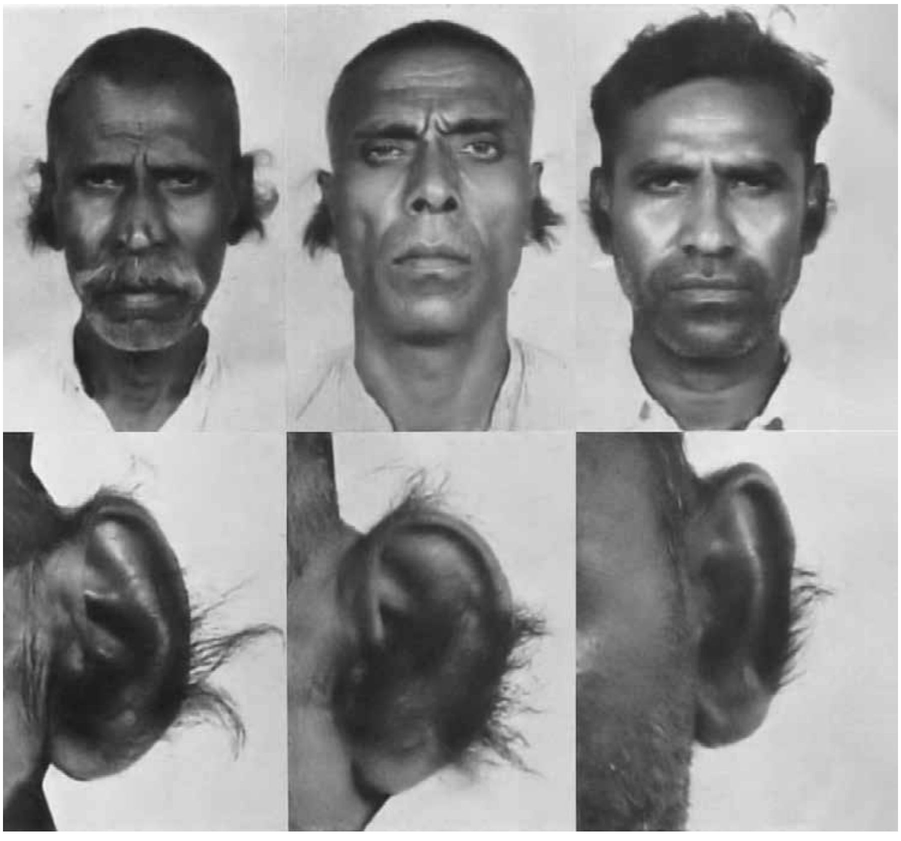
प्रारम्भिक परिकल्पनाएँ

यह एक रोचक बात है कि दाढ़ी की तरह कान पर बाल भी स्त्रियों में शायद ही कभी दिखाई पड़ते हैं। उदाहरण के लिए, 1907 में इटली के डॉक्टर सी तोमासी ने एक इतालवी परिवार की पाँच पीढ़ियों में बालदार कान सम्बन्धी दस्तावेज़ीकरण किया था (**देखें चित्र-2**)। उनके द्वारा बनाए गए वंशवृक्ष से यह पता चलता था कि केवल पुरुषों में ही कानों पर बाल उगते हैं - सभी बालदार कानों वाले पुरुषों के बेटों के कान पर भी बाल थे जबकि उनकी किसी भी बेटी के कान पर बाल नहीं थे। इससे यह समझ आया कि इस लक्षण का आधार आनुवंशिक (जेनेटिक) है और यह पिता से बेटे में और-तो-और सभी बेटों में, हस्तान्तरित होता है लेकिन बेटियों में नहीं होता।

बॉक्स-1 : बालदार कानों का आनुवंशिक आधार

मेन्डल के वंशानुक्रम के नियमों को वर्ष 1900 में दोबारा खोजे जाने के कुछ ही दिनों के बाद तोमासी ने अपने अवलोकन किए थे। इन नियमों के अनुसार विशेषताएँ या लक्षण जैसे मटर के दानों का रंग और आकार, कारकों की जोड़ियों (जिन्हें अब युग्मविकल्पी या एलील कहा जाता है) से निर्धारित होते हैं, इन जोड़ियों में एक युग्मविकल्पी मादा जनक से और एक नर जनक से प्राप्त होता है। विरासत में मिला युग्म विकल्पियों का संयोजन (जीनोटाइप, जीन प्रारूप) यह निर्धारित करता है कि कौन-सा लक्षण अभिव्यक्त होगा (फीनोटाइप, लक्षण प्रारूप)। युग्मविकल्पी एक ही जीन के भिन्न-भिन्न स्वरूप होते हैं। यदि सन्तानों में किसी जीन के लिए युग्मविकल्पी की एक या दो प्रतियाँ मौजूद होती हैं तो उनमें से किसी एक के लक्षण प्रकट होते हैं। जिस प्रति के लक्षण प्रकट होते हैं, उसे प्रभावी युग्मविकल्पी कहते हैं। दूसरे युग्मविकल्पी यानी अप्रभावी युग्मविकल्पी के लक्षण तभी प्रकट होते हैं जब उसकी ही दो प्रतियाँ मौजूद हों।

इसका दाढ़ी और बालदार कानों से क्या सम्बन्ध है? जैसा कि आप जानते हैं, जीन गुणसूत्रों पर होते हैं। मनुष्य में 22 जोड़ी सजातीय गुणसूत्र (XX) पाए जाते हैं (इनका लिंग निर्धारण से सम्बन्ध नहीं होता) और ये अलिंग गुणसूत्र (autosomes) कहलाते हैं। इस जोड़े में एक गुणसूत्र माता और एक पिता से मिलता है। यद्यपि मेंडल के नियमों से केवल प्रारूपिक जीन्स के व्यवहार का स्पष्टीकरण मिलता है, कि वे सभी जीन्स या लक्षणों पर लागू नहीं होते। 1922 में डब्लूई कासल ने इस तथ्य को पहचाना था कि मनुष्य और अन्य स्तनधारियों में X और Y नामक दो असमान गुणसूत्रों की जोड़ी के द्वारा लिंग निर्धारण होता है। (X और Y केवल नाम हैं, न कि सूक्ष्मदर्शी से दिखने वाली आकृति का विवरण। उदाहरण के लिए, Y गुणसूत्र ऐसा गुणसूत्र नहीं है जो X की एक टाँग ग़ायब होने से बना हो।) मादाएँ XX होती हैं — उनमें दो X गुणसूत्र होते हैं। हर मादा को एक X पिता से और दूसरा X माता से मिलता है। नर XY होते हैं — उनमें एक X और एक Y होता है। हर नर को X गुणसूत्र उसकी माता से और Y गुणसूत्र उसके पिता से मिलता है। X और Y गुणसूत्रों पर स्थित जीनों के युग्मविकल्पी को लिंग सम्बन्धी युग्मविकल्पी कहा जाता है। XX मादाओं में, लिंग सम्बन्धी युग्मविकल्पी अलिंगी गुणसूत्रों पर स्थित युग्म विकल्पियों की तरह व्यवहार करते हैं। XY नरों में, एकल X गुणसूत्र पर जो भी युग्मविकल्पी उपस्थित होता है वह निर्धारित करता है कि कौन-सा लक्षण प्रकट होगा। Y गुणसूत्र पर स्थित जीन लिंग का निर्धारण करते हैं। विशेष रूप से लिंग निर्धारण क्षेत्र-Y (SRY — Sex-determining region Y) नामक जीन प्रारम्भिक भ्रूण में नर और मादा में विभेदन पैदा करता है। प्रत्येक नर को Y गुणसूत्र उसके पिता से विरासत में मिलता है। इस Y गुणसूत्र के कारण वह नर बनता है और उसमें दाढ़ी व नर के ऐसे ही अन्य लक्षण प्रकट होते हैं।



चित्र-1 : दक्षिण भारत के वेल्लोर शहर से हायपरट्रायकोसिस (बालदार कानों) वाले तीन पुरुष। स्टर्न एवं अन्य (1964) द्वारा लिए चित्र (1) से थोड़ा परिवर्तित चित्र। इस चित्र का शीर्षक है - ‘वेलोर। तीन मुस्लिम भाई 60, 50-55 और 45-50, जिनके कानों के बाल क्रमशः 5, 5 और 4 दर्जे के हैं’, यह दर्जे स्लेटिस और एपलबॉम (1963) की पद्धित पर आधारित हैं।

जब ऐसे और वंशवृक्षों का विवरण सामने आया तब अन्तर्राष्ट्रीय ख्याति-प्राप्त आनुवंशिकी वैज्ञानिक जेबीएस हाल्डेन (जिनका जन्म इंग्लैंड में हुआ था लेकिन बाद में भारतीय नागरिक बन गए थे) ने सबसे पहले 1936 में यह परिकल्पना दी कि विरासत में मिलने वाले बालदार कानों का सम्बन्ध Y गुणसूत्र से है (**देखें बॉक्स-1**)। उनके अनुसार कान पर बाल एक ऐसे जीन (या एलील, युग्मविकल्पी) में उत्परिवर्तन के कारण होते हैं जो Y गुणसूत्र पर मौजूद होता है। चूँकि Y गुणसूत्र केवल पुरुषों में ही होता है और उन्हें उनके पिता से मिलता है, अतः यह लक्षण केवल पुरुषों में ही प्रकट होता है और उनमें उनके पिता से हस्तान्तरित होता है।

हाल्डेन की परिकल्पना का पहला प्रायोगिक परीक्षण भारतीय वैज्ञानिक के. आर. द्रोणमराजू ने 1960 में किया था। उन्होंने आन्ध्र प्रदेश की सार्वजनिक परिवहन की बसों में यात्रा करने वाले 400 यात्रियों में से बालदार कान वालों की संख्या गिनी। इनमें

किन्तु बालदार कानों जैसे लक्षणों के बारे में क्या होता है जो केवल नरों में और केवल कुछ ही नरों में पाए जाते हैं? यहाँ पर मामला रोचक हो जाता है। मान लीजिए कि विरासत में बालदार कान मिलेंगे या नहीं, इस बात का निर्धारण H और h दो युग्मविकल्पी वाले एकल जीन से होता है - जहाँ H बालरहित कानों के लिए और h बालदार कानों के लिए ज़िम्मेदार है।

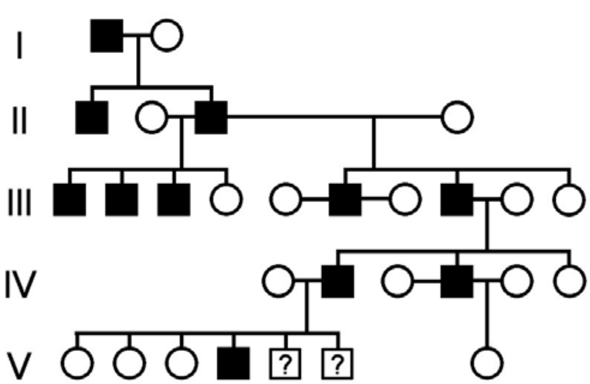
यह भी मान लेते हैं कि यह जीन Y गुणसूत्र पर स्थित है। इससे तोमासी के वंशवृक्ष की व्याख्या आसानी से हो जाती है। बालदार कान वाले परदादा II-3 की दो पत्नियों से पाँच बेटे और दो बेटियाँ थीं। सभी बेटों के कान पर बाल थे, जबकि बेटियों के कान पर बाल नहीं थे। पाँचवें बेटे (III-8) के दो बेटे थे जिनके कान बालदार थे और एक बेटी थी जिसके कान पर बाल नहीं थे। उसके बेटों (IV-2 और IV-4) की कई बेटियाँ थी जिनके कानों पर बाल नहीं थे। उसके एक बेटे (IV-2) के तीन बेटे थे जिनमें से केवल एक (V4-) इस वंशवृक्ष के निर्माण के समय तक उस आयु में पहुँचा था जिसमें कानों पर बाल दिखाई पड़ने लगते हैं। इसको आप स्वयं प्रमाणित कर सकते हैं - केवल I-1 के आगे, उसके बेटों के आगे, उनके बेटों के आगे h लिखते जाइए और वंशवृक्ष ठीक वैसा ही होगा जिसकी आप Y-सम्बन्धी जीन से अपेक्षा करेंगे। समस्या हल, ठीक है?

वास्तव में नहीं। क्या यह सम्भव है कि बालदार कानों वाला युग्मविकल्पी Y-सम्बन्धी न होकर किसी अलैंगिक गुणसूत्र पर अप्रभावी h बनाम प्रभावी H हो? अब वापस जाकर पहले जहाँ h लिखा था वहाँ नर h में दूसरा h जोड़ दीजिए और हर कान पर बाल वाले बेटे की माता के आगे H लिख दीजिए। अब इन माताओं में से हरेक के आगे h जोड़िए ताकि वे Hh बन जाएँ। आप देखेंगे कि वंशवृक्ष का स्पष्टीकरण संयोग के माध्यम से दिया जा सकता है। कैसे? कल्पना कीजिए कि हर बेटे को उसकी माता से h और पिता से भी h मिलता है और हर बेटी को उसकी माता से H और पिता से h मिलता है और ऐसा हर प्रकरण में होता है। तो बालदार कानों वाले सब बेटे hh होंगे और सब बेटियाँ Hh होंगी जिसमें H, h पर प्रभावी (हावी) होगा।

एक अन्य विकल्प यह है कि हायपरट्रायकोसिस एक अलैंगिक H के कारण होते हैं जो अप्रभावी h पर हावी है, जिसकी (h की) अभिव्यक्ति लिंग-सीमित है। इसका मतलब यह होगा कि यदि महिलाओं में इस लक्षण के लिए जीनोटाइप मौजूद भी हुए तो भी यह लक्षण केवल पुरुषों में ही प्रकट होगा, जैसा कि पुरुषों में गंजेपन के मामले में भी दिखता है। इसे आप स्वयं करके देख सकते हैं। तोमासी का वही वंशवृक्ष दोबारा बनाइए, लेकिन इस बार H को बालदार कानों के लिए युग्मविकल्पी बनाइए, h को बालरहित कानों के लिए और Hhधारी व्यक्तियों को बालदार कान वाला करते जाइए। आपको क्या मिला? आपको क्या मान कर चलना पड़ा?

हम यह कैसे तय कर सकते हैं कि इन तीन सम्भावनाओं में से कौन-सी सबसे विश्वसनीय है? हम वही करेंगे जो हम विज्ञान में करते हैं और अधिक प्रमाण का परीक्षण करेंगे।

345 पुरुषों में से 21 पुरुषों के कानों पर कम से ज़्यादा तक बाल थे और 55 महिलाओं में से किसी भी महिला के कानों पर बाल नहीं थे। जब द्रोणमराजू ने बालदार कानों वाले तीन पुरुषों का वंशवृक्ष देखा तो उन्होंने पाया कि उनके 17 साल से ऊपर की आयु (जब यह लक्षण प्रकट होता है) के सभी बेटों के कानों पर बाल थे, लेकिन बेटियों के कानों पर नहीं थे। और किसी भी बालदार बेटे की बेटी के कान बालदार नहीं थे। हाल्डेन ने सांख्यिकीय गणना करके यह दिखाया कि Y-सम्बन्धी परिकल्पना से द्रोणमराजू के वंशवृक्ष का सबसे अच्छा स्पष्टीकरण मिलता है (**देखें बॉक्स-2**)।



चित्र-2 : एक इटालवी परिवार में बालदार कानों का होना। सी तोमासी (1907) के बाद स्टर्न (1957) के चित्र 8A का पुनर्चित्रित रूप : Ipertricosi auricolare famigliare. Giorn Pysch Clin Tech Manic 21-1 : 35. वृत्त महिलाएँ हैं और वर्ग पुरुष हैं, जिसमें काले रंग से भरे हुए वर्ग प्रभावित पुरुष हैं। व्यक्तियों की पहचान (रोमन संख्या में) पीढ़ियों में और प्रत्येक पंक्ति में बाएँ से दाएँ क्रम से दी है। पाँचवीं पीढ़ी में V-4 कानों पर बाल उगने की आयु में (19 वर्ष का) था, V-5 और V-6 की कानों पर बाल उगने की आयु से पहले ही मृत्यु हो गई थी।

एक अन्य ख्यात आनुवंशिकीविद, कर्ट स्टर्न और उनके सहयोगियों ने बालदार कानों के कई वंशवृक्षों का पुनरावलोकन

बॉक्स-2 : हाल्डेन ने किस सांख्यिकीय गणना का उपयोग किया था?

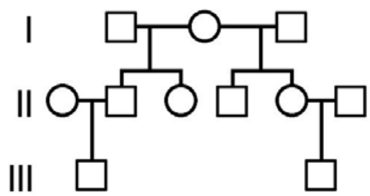
अब तोमासी के वंशवृक्ष की ओर वापस चलते हैं। किसी एक बेटी को Hh माँ से H युग्मविकल्पी मिलने की सम्भावना 1/2 (आधी) है। इस वंशवृक्ष के प्रभावित (कान पर बाल वाले) hh पुरुष की छहों बेटियों को Hh माँ से विरासत में H मिलने की सम्भावना $(1/2)^6 = 1/64$ होगी। इसके चलते अलैंगिक अप्रभावी मॉडल होने की सम्भावना कम लगती है। इस संयोग की सम्भावना भी कम होगी कि वंशवृक्ष के हर hh पुरुष की शादी किसी Hh महिला से हो। यह गणना और पेचीदा हो जाती है जब किसी प्रभावित पिता की सिर्फ़ बेटियाँ ही हों और बेटे नहीं हों (इससे वैसे भी कुछ प्रमाणित नहीं होता)।

हाल्डेन द्वारा इन गणनाओं के प्रकाशित किए जाने के बाद, पारम्परिक आनुवंशिकी के चार रुपों (अलैंगिक प्रभावी या अप्रभावी और एक्स-सम्बन्धी प्रभावी या अप्रभावी) के साथ बालदार कान Y-सम्बन्धी विरासत के मानक उदाहरण के रूप में उपयोग में लाए जाने लगे।

किया। 1957 में उन्होंने सुझाव दिया कि यह आँकड़े “..... Y-सम्बन्धी परिकल्पना और अलैंगिक विरासत के बीच स्पष्ट अन्तर नहीं करते।” 1961 में स्टर्न, सरकार और उनके सहयोगियों ने बालदार कानों वाले एक दक्षिण भारतीय व्यक्ति का वंशवृक्ष प्रकाशित किया था। इस व्यक्ति के तीन बेटे थे, सभी बेटे कानों पर बाल उगने

बॉक्स-3 : अधूरे प्रभुत्व (incomplete penetrance) का अर्थ क्या है?

अधूरा प्रभुत्व तब कहलाता है जब किसी व्यक्तियों में एक समान जीनोटाइप (जीन जमावट) के सभी समान बाहरी लक्षण (फीनोटाइप) अभिव्यक्त नहीं करते - यानी जीनोटाइप, फीनोटाइप पर प्रभुत्व करने में असफल होता है। ऐसा पर्यावरण में अन्तर होने के कारण हो सकता है या अन्य जीन्स के प्रभाव के कारण हो सकता है। उदाहरण के लिए, सम्भावना है कि फेफड़ों के कैंसर की प्रवृत्ति दर्शाने वाला जीनोटाइप उन व्यक्तियों में प्रकट या अभिव्यक्त न हो जो धूम्रपान नहीं करते और स्तन कैंसर की प्रवृत्ति दर्शाने वाले जीनोटाइप पुरुषों की तुलना में महिलाओं में अधिक प्रकट हों। चूँकि चेहरे पर बालों की मौजूदगी (दाढ़ी-मूँछ होना) पुरुष हारमोन्स से अधिक मज़बूती से जुड़ी होती है, इसलिए अधूरे प्रभुत्व के स्पष्टीकरण के लिए बालदार कान अधिक उचित हो सकते हैं।



चित्र-3 : बालदार कानों के Y-सम्बन्धी होने की परिकल्पना का सैध्दान्तिक परीक्षण। जेबीएस हाल्डेन ने सुझाव दिया था कि बालदार कानों की विरासत के Y-सम्बन्धी मॉडल को ऐसे प्रभावित व्यक्ति के वंशवृक्ष से ग़लत प्रमाणित किया जा सकता है जिसके नाना के कान भी बालदार थे। यदि प्रभावित व्यक्ति के पिता और दादा दोनों प्रभावित थे तो इससे Y-सम्बन्धी परिकल्पना को समर्थन मिलेगा। इन दो सम्भावनाओं को दिखाने के लिए ऊपर दिए वंशवृक्ष के उचित बॉक्स को भरें। स्पष्ट कीजिए कि यह दो परिदृश्य Y-सम्बन्धी परिकल्पना को क्यों क्रमशः अप्रमाणित और समर्थित करते हैं।

की आयु पार कर चुके थे। फिर भी, केवल एक के ही कान बालदार थे, शेष दो बेटों के कान पर बाल नहीं थे। स्टर्न, सरकार और उनके सहयोगियों ने दावा किया कि अलैंगिक विरासत (अलैंगिक गुणसूत्रों पर स्थित जीन्स के उत्परिवर्तनों के द्वारा न कि लैंगिक गुणसूत्रों में) और व्यक्ति अनुसार अधूरे प्रभुत्व (जीन की विभिन्न स्तर की अभिव्यक्ति) द्वारा इस असाधारण पैटर्न का स्पष्टीकरण दिया जा सकता है।

1962 में द्रोणमराजू और हाल्डेन ने सुझाव दिया कि Y-सम्बन्धी परिकल्पना और स्टर्न, सरकार और उनके सहयोगियों के द्वारा दस्तावेज़ित वंशवृक्ष के परिणामों के बीच की विसंगति की व्याख्या ‘निचली जातियों’ में प्रचलित ‘अवैध सम्बन्धों’ द्वारा की जा सकती है। जिन दो बेटों के कानों पर

बॉक्स-4 : आण्विक आनुवंशिकी का युग

1953 तक इस तथ्य की खोज नहीं हुई थी कि गुणसूत्रों पर स्थित जीन्स डीऑक्सीराइबोन्युक्लिक अम्ल (DNA) से बने हुए हैं और 1965 तक इस तथ्य का पता नहीं चला था कि जेनेटिक कोड यह निर्धारित करता है कि DNA के चार क्षार A, C, G और T एक प्रोटीन के रूप में अभिव्यक्त होते हैं। 1980 के दशक के उत्तरार्ध तक DNA अणुओं का क्रम निर्धारित करने की नियमित और द्रुत विधियों ने व्यापक रूप नहीं लिया था और इनका तेज़ी से विकास 1990 के दशक में हुआ। गुणसूत्रों पर अनेक जीन्स की स्थिति के DNA क्रम की पहचान ह्यूमन जीनोम ऑर्गनाइज़ेशन के 1990 में शुरू होने और 2003 में ह्यूमन जीनोम प्रोजेक्ट के पूरा होने के बाद हो सकी थी।

बॉक्स-5 : Y डीएनए हैप्लोटाइप का मतलब क्या है?

परम्परागत आनुवंशिकी में यह माना गया था कि हर जीन के दो युग्मविकल्पी होते हैं — एक ‘नैसर्गिक प्रकार’ का जो आमतौर पर देखा जाता था और एक उसका ‘उत्परिवर्तित’ रूप जो प्रायः बिरले होता है और अक्सर हानिकारक होता है। यह पता कर लिया गया था कि कुछ जीन अधिक परिवर्तनशील होते हैं जिनके कई युग्मविकल्पी होते हैं जिनके कारण मनुष्य कृत्रिम ढंग से पौधों और पालतू पशुओं की बेहतर क़िस्में बना सकता है, लेकिन इन्हें अपवाद माना जाता था।

DNA अनुक्रमण की शुरूआत होने के बाद यह स्पष्ट होने लगा कि अधिकांश जीन्स के कई आण्विक युग्मविकल्पी होते हैं। इनकी पहचान उनके DNA अनुक्रम में छोटे-छोटे परिवर्तन (या single nucleotide polymorphisms, जिन्हें SNPS या ‘snips’ कहा जाता है) से की जा सकती है, जिनमें से प्रत्येक की उत्पत्ति किसी एक व्यक्ति में एकल परिवर्तन (एक जोड़ी क्षार परिवर्तन) से होती है और जो अब पूरी आबादी में दिखती है। इन SNP से ऐसी आण्विक वंशावलियों का निर्माण सम्भव हो सका जिनमें एक-एक जीन में परिवर्तन को फीनोटाइप लक्षणों के समान ही ट्रेक किया जा सकता था। इसका मतलब यह हुआ कि यदि किसी पुरुष में कोई उत्परिवर्तन हुआ है तो DNA अनुक्रमण का उपयोग करके यह देखा जा सकता है कि उसकी किस सन्तान को विरासत में यह उत्परिवर्तन मिला है। किसी भी जीन का DNA अनुक्रम हज़ारों क्षार लम्बा होता है। इसमें दर्जनों SNP होते हैं जो कुल मिलाकर सैकड़ों युग्मविकल्पियों को पारिभाषित करते हैं। किसी एकल गुणसूत्र पर SNP के मिश्रित संयोजन को हैप्लोटाइप कहते हैं। प्रत्येक Y गुणसूत्र अद्वितीय है क्योंकि यह एक इकाई के रूप में विरासत में मिलने वाले लोगों (सिर्फ़ पुरुषों) में एकल Y-DNA हैप्लोटाइप की तरह कार्य करता है और प्रत्येक पुरुष में इसकी केवल एक प्रति मौजूद होती है। इसका मतलब यह हुआ कि किसी पुरुष के Y गुणसूत्र में होने वाले सभी उत्परिवर्तन, चाहे वे कितने भी मामूली क्यों न हों, उसके सभी बेटों को विरासत में मिलेंगे।

बाल नहीं थे और वह बेटा, जिसके कानों पर बाल थे, उनकी माता एक हो सकती है लेकिन उनके पिता अलग-अलग हो सकते हैं। ऐसा होना 'ऊँची जाति' के वंशवृक्षों में सम्भव नहीं था जिनका अध्ययन द्रोणमराजू ने किया था। ऐसे भेदभावपूर्ण तर्क उस समय के वैज्ञानिक साहित्य में दिए जा सके थे, यह दिखाता है कि हम तब से कितना आगे बढ़ चुके हैं।

द्रोणमराजू और हाल्डेन ने स्टर्न के इस दावे का खण्डन किया कि इस वंशवृक्ष से बालदार कानों के Y-सम्बन्धी होने की सम्भावना को चुनौती मिलती है। उन्होंने सुझाव दिया कि Y-सम्बन्धी विरासत को ग़लत प्रमाणित करने के लिए ऐसे बालदार कानों वाले व्यक्ति की पहचान करनी पड़ेगी जिसके पिता के कान पर बाल नहीं थे लेकिन नाना के कान पर बाल थे। ऐसे प्रकरण में यह लक्षण 'एक पीढ़ी छोड़ देगा' क्योंकि यह लक्षण पुरुष को उसकी माँ की ओर से मिला होगा। चूँकि पुरुष को उसकी माँ से केवल एक्स गुणसूत्र ही मिला होगा, तो यह मामला Y गुणसूत्र के हस्तान्तरण के बिना हुआ होगा (**देखें चित्र-3**)।

ऐसा प्रकरण ढूँढ़ना मुश्किल था। और अब तक न ही ऐसे किसी प्रकरण की जानकारी मिली है। विज्ञान किस प्रकार काम करता है इसका उदाहरण है कि द्रोणमराजू और हाल्डेन ने यह मान लिया कि अन्य स्पष्टीकरण के अभाव में Y-सम्बन्धी परिकल्पना ही 'सही' स्पष्टीकरण है और अन्य किसी परिकल्पना को स्वीकार करने के लिए अधिक उच्च कोटी के प्रमाण की आवश्यकता होगी।

1964 में स्टर्न और उनके सहयोगियों ने द्रोणमराजू और हाल्डेन के इस सुझाव पर आपत्ति जताई कि उनके बनाए वंशवृक्ष में दिखने वाला असाधारण पैटर्न का स्पष्टीकरण अवैध सम्बन्धों के माध्यम से दिया जा सकता है। उन्होंने इस ओर भी इशारा किया कि आनुवंशिकीविद एचएम स्लेटिस और ए. एपलबॉम द्वारा 1963 में किया गया अध्ययन यह दिखाता है कि इज़राइल के पुरुषों में बालदार कानों का घनापन बहुत अलग-अलग होता है (भिन्न स्तर की अभिव्यक्ति) और यह प्रायः अधिक उम्र में दिखता है। स्टर्न और उनके सहयोगियों ने सुझाव दिया कि आयु से सम्बन्धित इस पैटर्न से कम-से-कम उन मामलों का स्पष्टीकरण मिलता है जिनमें यह लक्षण उन पुरुषों में नहीं दिखता जिनमें कान पर बाल दिखने की अपेक्षा की जाती है।

शंकाओं के बावजूद, हाल्डेन के तर्क ने बालदार कानों को Y-सम्बन्धी विरासत के एक आदर्श उदाहरण के रूप में स्थापित कर दिया। यहाँ तक कि द्रोणमराजू द्वारा बनाए गए वंशवृक्ष को स्टर्न की मानव आनुवंशिकी की मानक पाठ्यपुस्तक (तीसरा संस्करण, 1973) में भी स्थान मिला। लेकिन यह मामला आण्विक आनुवंशिकी का नया ज़माना आने तक यहीं अटका रहा (**देखें बॉक्स-4**)।

बॉक्स-6 : हमारी परिकल्पना

अन्दाज़ लगाने का लालच रोकना मुश्किल होता है। कान पर बाल क्यों होते हैं, इस प्रश्न का पुनरावलोकन करने पर हमने आनुवंशिकी के कुछ नए विकल्पों पर विचार किया। इनमें से एक था एपिजेनेसिस। उत्परिवर्तन के विपरीत, एपिजेनेटिक परिवर्तन DNA अनुक्रम को बदलता नहीं है लेकिन ऐसे छोटे रासायनिक परिवर्तन कर देता है जो जीन की अभिव्यक्ति को प्रभावित करते हैं। ऐसे परिवर्तन प्रायः अगली पीढ़ी के लिए शुक्राणु और अण्डाणु बनने के समय वापस मूल रूप में लाए (ठीक कर) जाते हैं। एपिजेनेसिस का एक रूप पैराम्युटेशन है जिसमें किसी जीन के दो में से एक युग्मविकल्पी दूसरे युग्मविकल्पी की अभिव्यक्ति को बदल देता है।

किसी अलैंगिक जीन का पैराम्युटेशन Y-सम्बन्धन की नक़ल कर सकता है। कैसे? कल्पना कीजिए कि कान पर बाल वाले पिता से बेटे और बेटी दोनों को पैराम्युटेशन वाला युग्मविकल्पी h* मिला और अप्रभावित माँ से h मिला। दोनों का जीनोटाइप hh* है। बेटे में निषेचन (शुक्राणु और अण्डाणु के मिलन) के बाद h* युग्मविकल्पी h युग्मविकल्पी को पैराम्युटेट कर देता है (h $\rightarrow$ h*) और अब उसका आण्विक फीनोटाइप hh* है और उसके कान का फीनोटाइप (ज़ाहिर लक्षण) बालदार है। बेटी में अण्डाणु के विकास के दौरान h* वापस मूल रूप में आ (reset हो) जाता है (h* $\rightarrow$ h) और उसके आण्विक और जेनेटिक फीनोटाइप एक ही (hh) होते हैं और उसके कान अप्रभावित होते हैं। लब्बोलुआब यह है कि नर भ्रूणों में hh हमेशा पैराम्युटेट हो कर h* बन जाता है और विकसित होते अण्डाणुओं में h* हमेशा रीसेट हो कर h हो जाता है। इसके फलस्वरूप, पुरुषों में हमेशा वंश में एपिजेनेटिक स्थिति बनी रहती है और यह महिलाओं में कभी दिखाई नहीं देती, जिसके कारण इसके Y-सम्बन्धी आनुवंशिक होने का भ्रम पैदा हो जाता है।

अगर यह सब पेचीदा लग रहा है तो इसका कारण यह हो सकता है कि वैज्ञानिक अब भी इसे समझने काम कर रहे हैं। हमें बताइए कि आप इस बारे में क्या सोचते हैं।

हाल में हुई प्रगति

2004 में वैज्ञानिक एसी ली और उनके सहयोगियों ने आण्विक दृष्टि से बालदार कानों के Y-सम्बन्धी मॉडल पर विचार किया। पूर्व अध्ययन एक ही परिवार के वंशवृक्ष को देखने तक सीमित थे। ली और उनके सहयोगियों ने दक्षिण भारतीय बालदार कानों वाले 50 पुरुषों के Y-DNA हैप्लोटाइप को देखा (**देखें बॉक्स-5**)। इन पुरुषों को अलग-अलग परिवारों से जानबूझकर चुना गया था। कन्ट्रोल समूह के तौर पर उन्होंने उसी भौगोलिक क्षेत्र, जहाँ से बालदार पुरुष आते थे, से चुने गए 50 बिना बालदार कानों वाले पुरुषों के Y-DNA हैप्लोटाइप को देखा। उनके द्वारा जाँचे गए Y-DNA हैप्लोटाइप के बारे में यह मालूम नहीं था कि वे बालदार कानों से सम्बन्धित हैं। वे महज़ इन 100 व्यक्तियों में पूरे Y क्रोमोसोम क्रम के प्रतिनिधि नमूने थे।

यदि Y गुणसूत्र पर एकल युग्मविकल्पी

के कारण कान पर बाल होते हैं तो एकल हैप्लोटाइप (एक युग्मविकल्पी के बराबर) कानों पर बाल वाले सभी पुरुषों के Y-DNA में मिलेगा। और यह हैप्लोटाइप उन पुरुषों के Y-DNA में नदारद होगा जिनके कानों पर बाल नहीं हैं। किन्तु ली और उनके सहयोगियों ने पाया कि कानों पर बाल वाले पुरुषों का Y-DNA उनके विस्तारित परिवारों में अलग-अलग हैप्लो समूहों में (हैप्लोटाइप्स से सम्बन्धित वंशावली में) पाया जाता है। दूसरे शब्दों में कहें तो यह ज़रूरी नहीं है कि बालदार कानों वाले दो ऐसे व्यक्तियों, जो एक-दूसरे से सम्बन्धित नहीं हैं, के Y गुणसूत्र में एक समान उत्परिवर्तन मौजूद हों। इससे एकल युग्मविकल्पी वाला मॉडल निरस्त हो गया। लेकिन यह सम्भावना बची रही कि बालदार कानों के लिए ज़िम्मेदार विभिन्न हैप्लोटाइप्स एक ही मूल उत्परिवर्तन से अलग हुए होंगे जो किसी हालिया साझा पूर्वज से विरासत में मिला था। लेकिन आँकड़े दिखाते हैं कि कानों पर बाल वाले पुरुषों के साझा पूर्वज 68,000 वर्षों से अधिक साल पहले रहे थे, यह उस समय से काफ़ी पहले की बात है जब विभिन्न तरह के मनुष्यों के आगमन से भारतीय उपमहाद्वीप की आबादी अस्तित्व में आई। अन्त में, कान पर बाल वाले पुरुषों में Y हैप्लोटाइप्स का प्रसार कन्ट्रोल समूह से बहुत अलग नहीं था। दूसरे शब्दों में, कान पर बाल वाले पुरुषों के Y गुणसूत्र का DNA अनुक्रम उसी भौगोलिक क्षेत्र के बालरहित कान वाले पुरुषों के DNA अनुक्रम से बहुत भिन्न नहीं था। कुल मिलाकर इन आँकड़ों से यह संकेत मिलता है कि कान पर बाल के लिए ज़िम्मेदार किसी जीन की Y गुणसूत्र से सम्बन्धित होने की सम्भावना बहुत कम थी। ऐसा होने के लिए यह ज़रूरी था कि वही उत्परिवर्तन विभिन्न हैप्लोटाइप वंशों में अनेक बार होता।

Y-सम्बन्धित जीन के कारण बालदार कान होने की परिकल्पना के ताबूत में अन्तिम कील Y गुणसूत्र सहित सभी गुणसूत्रों की जीन सामग्री के बारे में हमारे ज्ञान ने ठोकी। 'जीनबैंक' नामक मुफ़्त ऑनलाइन लाइब्रेरी में मनुष्य के सभी अलैंगिक और लैंगिक गुणसूत्रों पर स्थित सभी 20,050 जीन्स के स्थान सूचीबद्ध किए गए हैं। Y गुणसूत्र के पूरे अनुक्रम को खँगालने पर ऐसा कोई जीन नहीं मिला जिसके कारण कानों पर बाल होने की सम्भावना हो।

चलते-चलते

बालदार कानों के आनुवंशिक आधार का स्पष्टीकरण देने के प्रयासों को अब 100 साल पूरे हो चुके हैं। इस लक्षण का विरासत में मिलना मानव आनुवंशिकी विज्ञान की सबसे प्रारम्भिक शोध समस्याओं में से एक है। परम्परागत आनुवंशिकी विज्ञान में इसकी छानबीन की गई, आण्विक युग में इसका परीक्षण किया गया और वर्तमान समय तक यह अनसुलझी है। यदि जेबीएस हाल्डेन से यह पूछा जाता कि इस छानबीन में सभी परिकल्पनाएँ इतनी प्रबल दावेदार क्यों हैं तो वे शायद मुस्कुराकर कहते, 'हमें परिकल्पनाएँ करने का बड़ा शौक़ है।' हालाँकि कानों पर बाल होना चिकित्सकीय (या स्वास्थ्य की) दृष्टि से कोई बड़ी समस्या नहीं हैं और इन बालों की आसानी से हजामत की जा सकती है, लेकिन इनके जेनेटिक की समझ हमें अधिक महत्त्वपूर्ण चिकित्सकीय लक्षणों में अन्तर्दृष्टि प्रदान कर सकती है। उदाहरण के लिए, बालदार कानों की तरह ही कुछ तंत्रिका सम्बन्धी विकार जैसे कि अटेन्शन डेफिसिट हायपर एक्टिविटी डिसऑर्डर (ADHD) लड़कियों की तुलना में लड़कों में अधिक क्यों पाए जाते हैं। लेकिन अन्ततः, बालदार कानों की विरासत को समझना निरी जिज्ञासा का विषय है। मटर, मोटी चमड़ी वाले जानवरों (जैसे हाथी, गैंडा — pachyderms) और मनुष्यों में अन्तर पता करना और इन अन्तरों का स्पष्टीकरण देना वैज्ञानिकों का शौक़ है (**देखें बॉक्स-6**)।

इसे देखते हुए कि कानों पर बाल होने का Y-सम्बन्धी कारण निरस्त हो चुका है और अलैंगिक, प्रभावी लिंग-सीमित विरासत के पक्ष में प्रमाण सामने नहीं आया है, तो क्या हम इसके स्पष्टीकरण तक न पहुँचने की स्थिति में पहुँच गए हैं? ऐसा लगता नहीं है। यह एक उदाहरण हो सकता है जहाँ प्रकृति अपने रहस्यों को धीरे-धीरे उजागर करती है।

मुख्य बिन्दु



- कानों के मांसल भाग पर कड़े, लम्बे और काले बालों की उपस्थिति को हायपरट्रायकोसिस (बालदार कान) कहते हैं। यह स्थिति प्रायः श्रीलंका और भारत के पुरुषों में देखी जाती है।
- 1907 में इटली के डॉक्टर सी तोमासी ने एक वंशवृक्ष प्रकाशित किया था जिसमें एक इतालवी परिवार की पाँच पीढ़ियों के पुरुषों में बालदार कान होने का दस्तावेज़ीकरण किया गया था। इससे यह सुझाव मिला था कि इस लक्षण का आधार आनुवंशिक था - पिता से बेटे को (और सभी बेटों को) मिलता था, किन्तु बेटियों को नहीं मिलता था।

- बाद में प्रकाशित वंशवृक्षों से पता चला कि भले ही पिता से सभी पुत्रों को कान पर बाल होने के लक्षण विरासत में मिले लेकिन किस उम्र में ये लक्षण दिखेगा और कान पर कितने लम्बे और घने बाल होंगे, यह सभी पुत्रों में अलग-अलग हो सकता है।
- इस लक्षण के हस्तान्तरण पैटर्न के कारण में पारम्परिक आनुवंशिकी विज्ञान ने दो प्रतिद्वन्द्वी सम्भावनाओं को जन्म दिया - बालदार कानों का युग्मविकल्पी या तो Y-सम्बन्धी था या अलैंगिक अप्रभावी था।
- विख्यात भारतीय आनुवंशिकी वैज्ञानिक जेबीएस हाल्डेन के अनुसार बालदार कान का कारण Y गुणसूत्र पर एक उत्परिवर्तित युग्मविकल्पी था। उनकी परिकल्पना को भारतीय वैज्ञानिक के. आर. द्रोणमराजू द्वारा दक्षिण भारत में बालदार कानों पर किए गए अध्ययन से जुटाए गए प्रमाण से समर्थन मिला।
- एक अन्य ख्याति-प्राप्त आनुवंशिकीविद कर्ट स्टर्न ने तर्क दिया कि उपलब्ध प्रमाण पूरी तरह बालदार कानों के Y-सम्बन्धी होने की पुष्टि नहीं करते। इसका एक सम्भावित वैकल्पिक स्पष्टीकरण अलैंगिक अप्रभावी विरासत बना रहा।
- 2004 में वैज्ञानिक एसी ली और उनके सहयोगियों ने आण्विक प्रमाण का उपयोग करते हुए यह दिखाया कि इसकी सम्भावना बहुत ही कम है कि इस लक्षण का कारण एकल युग्मविकल्पी है या यह Y-सम्बन्धी है। इस लक्षण का आनुवंशिक (जेनेटिक) आधार एक पहेली बना हुआ है।
- हालाँकि कान पर बाल होना चिकित्सकीय (या स्वास्थ्य) की दृष्टि से चिन्ता का विषय नहीं है, लेकिन इस लक्षण का जेनेटिक आधार लम्बे समय से अनेक वैज्ञानिकों की जिज्ञासा का विषय बना हुआ है। इसकी समझ से वैज्ञानिकों को उन अधिक महत्त्वपूर्ण लक्षणों के बारे में अन्तर्दृष्टि मिल सकती है जो महिलाओं की तुलना में पुरुषों में अधिक पाए जाते हैं।

Acknowledgements: We thank S Giridhar for the invitation to submit this review. Steven M Carr thanks Durgadas P Kasbekar for his generous offer to co-author this article, and remembers with fondness Profs. Herman Slatis and Curt Stern for their excellence in teaching and contributions to classical genetics. Durgadas P Kasbekar held the first Haldane Chair at CDFD—both authors hold JBS Haldane in high esteem.

Note: Source of the image used in the background of the article title: Karyotype of a human male. Credits: Talking Glossary of Genetics, National Human Genome Research Institute, Wikimedia Commons. URL: https://en.wikipedia.org/wiki/File:NHGRI_human_male_karyotype.png. License: Public Domain.

References:

1. Castle WE (1922). 'The Y-chromosome type of sex-linked inheritance in man'. Science 55: 703-704.
2. Cockayne EA (1933). 'Inherited abnormalities of the skin and its appendages'. London: Oxford Univ Press.
3. Dronamraju KR (1960). 'Hypertrichosis of the pinna of the human ear, Y-linked pedigrees'. J Genet 57: 230–244.
4. Dronamraju KR (1964). 'Y-linkage in man'. Nature 201: 424-425.
5. Dronamraju KR & Haldane JBS (1962). 'Inheritance of hairy pinnae'. Am J Hum Genet 14: 102–103.
6. Haldane JBS (1936). 'A search for incomplete sex-linkage in man'. Ann Eugen 7: 28-57.
7. Lee AC, Kamalam A, Adams SM & Jobling MA (2004). 'Molecular evidence for absence of Y-linkage of the Hairy Ears trait'. Eur J Hum. Genet 12: 1077-1079.
8. Sarkar SS, Banerjee AR, Bhattacharjee P & Stern C (1961). 'A contribution to the genetics of hypertrichosis of the ear rims'. Am J Hum Genet 13: 214–223.
9. Slatis HM & Apelbaum A (1963). 'Hair pinna of the ear in Israeli men'. Am J Hum Genet 15: 74-85.
10. Stern C (1957). 'The problem of complete Y-linkage in man'. Am J Hum Genet 9: 147–166.
11. Stern C, Centerwall WR & Sarkar SS (1964). 'New data on the problem of Y-linkage of hairy pinnae'. Am J Hum Genet 16: 455-471.

स्टीवन एम. कार जीवविज्ञान के प्रोफ़ेसर हैं। वे कनाडा की मेमोरियल यूनिवर्सिटी ऑफ़ न्यूफाउंडलैंड में जीवविज्ञान विभाग की जेनेटिक्स, इवोल्यूशन और मॉल्यूक्यलर सिस्टमैटिक्स लैबोरेटरी में कार्यरत हैं। उनसे Scarr@mun.ca. पर सम्पर्क किया जा सकता है।

दुर्गादास पी. कस्बेकर हैदराबाद स्थित सेंटर फ़ॉर डीएनए फिंगरप्रिंटिंग एंड डायग्नोस्टिक्स (सीडीएफडी), की न्यूरोस्पोरा जेनेटिक्स लैबोरेटरी से सेवानिवृत्त वैज्ञानिक हैं। उनसे kas@cdfd.org.in. पर सम्पर्क किया जा सकता है।

अनुवाद : अरविन्द गुप्ते **पुनरीक्षण :** प्रतिका गुप्ता **कॉपी एडिटर :** अनुज उपाध्याय